

Overview of Newborn Screening for Maple Syrup Urine Disease (MSUD) For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **maple syrup urine disease** (also called **MSUD**). This name comes from the sweet “maple syrup” smell found in the urine of people with MSUD who do not receive treatment.

Babies who have a positive newborn screen need follow-up tests done to confirm they have MSUD. **Not all babies with a positive newborn screen will have MSUD.**

What is MSUD?

When a person has MSUD, his/her body is not able to break down certain **amino acids** (“building blocks” that our bodies use to make proteins). People with MSUD are not able to break down **leucine, isoleucine** and **valine**. These three amino acids are also called “**branched-chain amino acids**” because they have a “tree-like” shape.

Most people with MSUD are missing one or more **enzymes** (proteins that help our bodies work) called **branched-chain ketoacid dehydrogenases** (also called **BCKADs**). When these enzymes are missing, a person cannot break down the branched-chain amino acids. People with MSUD have high levels of these amino acids in their bodies.

What causes MSUD?

MSUD is an **inherited** (passed from parent to child) condition. Everyone inherits two copies of the genes for the BCKADs. We inherit one copy of each BCKAD gene from our fathers and one copy from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly. In order for a person to have MSUD, he or she must have two copies of a gene change for the same BCKAD. People with one BCKAD gene change do not have MSUD.

What are the symptoms of MSUD?

Every child with MSUD is different. Most babies with MSUD will look normal at birth. Most often, symptoms of MSUD appear shortly after birth or as soon as a baby starts feeding, but they may appear later in childhood. Some of the earliest symptoms of untreated MSUD include a poor appetite, vomiting, weight loss and urine that smells like maple syrup. Without treatment, people with MSUD can have a **metabolic crisis** (a severe illness caused by a build-up of branched-chain amino acids). Symptoms of a metabolic crisis include sleepiness, irritability, and vomiting. Other symptoms of untreated MSUD include a change in muscle tone (where the muscles may be floppy or rigid), seizures, developmental delay, and coma.

What is the treatment for MSUD?

There is no cure for MSUD. However, there are treatments that can help with the symptoms. People with MSUD may drink a special formula, take medicines or supplements, and/or need to follow a special diet that contains low levels of branched-chain amino acids. A person with MSUD will need treatment for his/her entire life.

What happens next?

Although there is no cure for MSUD, good medical care makes a difference. Children with MSUD should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in MSUD and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child’s doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Where is Indiana’s Metabolic Genetics Clinic? - Indiana’s Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

Where can I get more information about MSUD?

- STAR-G - <http://newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/MSUD.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_msud.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD, por sus siglas en inglés) – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce** (también llamada **MSUD**). Este nombre viene del olor dulce del "jarabe de arce" que se encuentra en la orina de las personas con MSUD que no reciben tratamiento.

Los bebés que obtienen un resultado positivo necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen MSUD. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán MSUD.**

¿Qué es la MSUD?

Cuando una persona tiene MSUD, su cuerpo no puede descomponer ciertos **aminoácidos** (componentes centrales que nuestros cuerpos utilizan para producir proteínas). Las personas con MSUD no pueden descomponer ni la **leucina**, ni la **isoleucina**, ni la **valina**. Estos tres aminoácidos también se llaman "**aminoácidos de cadena ramificada**" ya que tienen una forma de árbol.

La mayoría de las personas con MSUD no tienen una o más **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a funcionar) llamadas **deshidrogenasas de cetoácidos de cadena ramificada** (también llamadas **BCKAD**). Cuando una persona no tiene estas enzimas, no puede descomponer los aminoácidos de cadena ramificada. Las personas con MSUD tienen en sus cuerpos niveles altos de estos aminoácidos.

¿Qué causa la MSUD?

La MSUD es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias de los genes para las BCKAD. Recibimos una copia de cada gen BCKAD de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga MSUD, debe tener dos copias de un cambio de gen para el mismo BCKAD. Las personas con un cambio de gen BCKAD no tienen MSUD.

¿Cuáles son los síntomas de la MSUD?

Cada niño con MSUD es diferente. La mayoría de los bebés con MSUD parecen normales cuando nacen. Con mayor frecuencia, los síntomas de la MSUD aparecen poco después del nacimiento o tan pronto como el bebé se empieza a alimentar, pero pueden surgir más tarde en la infancia. Algunos de los primeros síntomas de la MSUD no tratada incluyen poco apetito, vómito, pérdida de peso y orina con olor a jarabe de arce. Sin tratamiento, las personas con MSUD pueden tener una **crisis metabólica** (una enfermedad severa causada por la acumulación de aminoácidos de cadena ramificada). Los síntomas de una crisis metabólica incluyen somnolencia, irritabilidad y vómito. Otros síntomas de la MSUD no tratada incluyen un cambio en el tono muscular (en el cual los músculos se pueden volver flojos o rígidos), convulsiones, retraso en el desarrollo y coma.

¿Cuál es el tratamiento para la MSUD?

No hay cura para la MSUD. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Las personas con MSUD pueden tomar una leche especial, tomar medicamentos o suplementos, y/o deberán seguir una dieta especial que contenga niveles bajos de aminoácidos de cadena ramificada. La persona con MSUD necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la MSUD, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con MSUD deberán consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en MSUD u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista de metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la MSUD?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/MSUD.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_msud.aspx